

## BAB 1

### PENDAHULUAN

#### 1.1 Latar Belakang

Thalassemia adalah salah satu penyakit anemia hemolitik yang diturunkan secara autosomal resesif.<sup>1</sup> Penyakit ini terjadi akibat pengurangan satu atau lebih rantai globin sehingga produksi rantai globin menjadi tidak seimbang.<sup>2</sup> Thalassemia sering ditemukan di Mediteranian, Timur Tengah, India sampai Asia Tenggara. Penyebaran dari thalassemia meliputi: India, Bangladesh, Thailand, Laos, Kamboja, Cina, Malaysia, Sri Lanka, dan Indonesia.<sup>3</sup> Secara molekuler thalassemia terdiri atas talasemia  $\alpha$ ,  $\beta$ ,  $\gamma$ ,  $\delta$   $\delta\beta$ , atau  $\epsilon\gamma\delta\beta$ . Secara klinis thalassemia terdiri atas thalassemia mayor, thalassemia minor dan thalassemia intermedia.<sup>4</sup> Gejala klinis thalassemia mayor, thalassemia minor dan thalassemia intermedia dapat terlihat sejak lahir berupa tampak pucat, kesulitan makan, dan gangguan pertumbuhan.<sup>2</sup> Intensitas bentuk dan berat gejala klinis dari thalassemia mayor, thalassemia minor dan thalassemia intermedia ditentukan dari tipe mutasi rantai globin tersebut.<sup>5</sup>

*World Health Organization* (WHO) mencatat pada tahun 1994 terdapat 4,5% dari total penduduk dunia memiliki gen pembawa sifat thalassemia. Pada tahun 2001 terjadi peningkatan total penduduk dunia yang memiliki gen pembawa sifat thalassemia yaitu menjadi 7%.<sup>6</sup> Pada tahun 2014 berdasarkan data yang didapatkan dari *Guidelines For The Management of Transfusion Dependent Thalassemia* (TDT) jumlah pasien yang membawa sifat thalassemia paling tinggi ditemukan di Maldives (18%), Siprus (14%), Sardinia (10,3%) dan Asia Tenggara (3-5%).<sup>4</sup> Sekitar 68.000 anak lahir thalassemia setiap tahunnya dengan 80-90 juta orang dilaporkan sebagai pembawa sifat thalassemia (1,5 % populasi dunia dengan rata rata perkiraan setengah dari 80-90 juta orang pembawa sifat thalassemia berasal dari Asia Tenggara).<sup>3</sup> Perkiraan lahirnya bayi yang mengalami thalassemia mayor setiap tahunnya berkisar 300-400 ribu bayi. Thalassemia yang lebih banyak terjadi di Indonesia adalah thalassemia  $\beta$ . Angka pembawa sifat pada thalassemia  $\beta$  di Indonesia memiliki persentase 3-10%. Perkiraan dari data tersebut berdasarkan angka kelahiran dan jumlah penduduk Indonesia akan lahir 2500 anak thalassemia mayor setiap tahun.<sup>6</sup>

Anak memiliki ciri khas yang selalu tumbuh dan berkembang sejak saat dalam kandungan sampai 18 tahun. Pertumbuhan adalah bertambahnya ukuran fisik dan struktur tubuh yang dapat diukur dengan menggunakan satuan panjang atau satuan berat.<sup>7</sup> Anak yang menderita thalassemia mayor sering mengalami pertumbuhan yang terhambat. Pertumbuhan yang terhambat dapat berujung gagal tumbuh untuk jangka waktu yang lama meskipun pengobatan pada anak yang menderita thalassemia sudah mengalami kemajuan. Pertumbuhan yang terhambat pada anak thalassemia dapat terjadi sampai dekade kedua dari kehidupan. Patogenesis dari pertumbuhan yang terhambat sampai dengan terjadinya gagal tumbuh dapat disebabkan oleh banyak faktor seperti anemia kronik dan hipoksia,

penyakit hati yang bersifat kronis, kekurangan zink dan asam folat, kelebihan zat besi, penggunaan terapi kelasi besi yang tidak efektif, faktor emosional, gangguan regulasi pengeluaran *Growth Hormon-Insulin like Growth factor-1* (GH-IGF1).<sup>8</sup>

Anemia pada thalassemia  $\beta$  disebabkan oleh terjadinya rantai globin  $\alpha$  yang berlebihan ditubuh. Kelebihan rantai globin  $\alpha$  ini akan mengganggu proses pematangan eritrosit.<sup>4</sup> Penumpukan eritrosit yang abnormal didalam limpa menyebabkan munculnya gambaran pembesaran limpa.<sup>2</sup> Pembesaran limpa dan anemia yang bersifat kronik menyebabkan terjadinya penurunan nafsu makan sehingga makanan yang masuk ditubuh menjadi berkurang dan mengakibatkan terjadinya gangguan gizi yang nantinya akan menyebabkan gangguan pertumbuhan dengan perawakan yang pendek.<sup>9</sup> Penelitian Putri pada tahun 2013 di RSUP Dr. M. Djamil Padang terlihat rata rata indeks lingkar lengan atas per umur pada anak thalassemia  $\beta$  mayor sebesar 80%, indeks berat badan per umur 66,7%, untuk data tersebut disimpulkan sebagian besar gizi kurang dan indeks tinggi badan per umur menunjukkan sebagian besar perawakan pendek dengan angka berkisar 70-90%.<sup>10</sup>

Faktor lain yang dapat mempengaruhi pertumbuhan pada anak thalassemia adalah genetik, lingkungan, dan kadar hemoglobin. Pada anak thalassemia, hemoglobin yang sering ditemukan dibawah 7g/dl. Tatalaksana yang biasa dilakukan di negara berkembang pada anak thalassemia adalah tranfusi darah yang bertujuan agar hemoglobin pre-tranfusi dapat dipertahankan diatas 9-10,5g/dl.<sup>4</sup>

Kadar hemoglobin pre-tranfusi mempengaruhi pertumbuhan anak pada Thalassemia  $\beta$  mayor.<sup>11</sup> Penelitian Arimbawa di RSUP Sanglah Denpasar mencatat 20 % anak dengan hemoglobin rata-rata pretranfusi  $\geq 8$ mg/dl dan 40% anak dengan hemoglobin rata-rata  $<8$  mg/dl memiliki perawakan pendek.<sup>6</sup> Tatalaksana yang tidak adekuat seperti tranfusi darah dapat menjadi penyebab pertumbuhan yang terhambat pada anak thalassemia. Gambaran klinis anak thalassemia yang tidak mendapatkan tranfusi darah pertumbuhannya sangat terlambat dibandingkan dengan anak yang mendapatkan tranfusi darah.<sup>2</sup>

Tranfusi darah yang diberikan seumur hidup pada anak yang menderita thalassemia akan menyebabkan terjadinya penumpukan zat besi pada parenkim hati dan peningkatan serum besi di dalam tubuh. Pemberian kelasi besi bertujuan mengontrol besi didalam tubuh secara optimal dengan meningkatkan ekskresi besi melalui urin dan feses agar besi didalam tubuh dapat seimbang. Pemberian kelasi besi dimulai setelah 10-20 kali dilakukan tranfusi darah atau setelah kadar feritin serum diatas  $>1000$ ng/ml. Pertumbuhan anak juga dipengaruhi oleh kadar feritin serum yang meningkat, dimana dapat terjadi peningkatan beban besi yang menimbulkan peradangan atau kerusakan jaringan.<sup>4</sup> Penelitian Arimbawa mencatat kadar feritin serum lebih dari 3000ng/ml pada semua anak perawakan pendek dan kurang dari 3000ng/ml pada 11 anak dengan perawakan normal.<sup>6</sup>

Berdasarkan uraian diatas peneliti ingin meneliti dengan judul "Profil Pasien Thalassemia  $\beta$  Mayor Yang Dirawat Inap Bagian Ilmu Kesehatan Anak di RSUP Dr. M. Djamil Padang".

## **1.2 Rumusan Masalah**

Bagaimana profil pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak di RSUP Dr. M. Djamil Padang.

## **1.3 Tujuan Penelitian**

### **1.3.1 Tujuan Umum**

Mengetahui profil pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak.

### **1.3.2 Tujuan Khusus**

1. Mengetahui distribusi frekuensi pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak berdasarkan umur.
2. Mengetahui distribusi frekuensi pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak berdasarkan jenis kelamin.
3. Mengetahui distribusi frekuensi pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak berdasarkan pertumbuhan yang dilihat dari status gizi dan perawakan.
4. Mengetahui distribusi frekuensi pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak berdasarkan kadar hemoglobin pre-tranfusi.
5. Mengetahui distribusi frekuensi pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak berdasarkan kadar feritin serum.

## **1.4 Manfaat Penelitian**

### **a) Akademik**

Memberikan informasi mengenai profil pasien thalassemia  $\beta$  mayor yang dirawat inap bagian Ilmu Kesehatan Anak. Diharapkan dapat menjadi dasar dan pertimbangan untuk penelitian selanjutnya.

### **b) Instansi**

Hasil penelitian ini diharapkan dapat menjadi masukan bagi tenaga medis untuk meningkatkan mutu pelayanan kesehatan dengan perencanaan penatalaksanaan yang lebih efektif.

### **c) Masyarakat**

Hasil penelitian ini diharapkan dapat mencegah masyarakat agar tidak mengalami penyakit thalassemia  $\beta$  mayor dengan melakukan pemeriksaan kesehatan sebelum menikah karena penyakit ini diturunkan secara genetik.

### **d) Peneliti**

Menambah wawasan dan pengalaman dalam melakukan penelitian di bidang kesehatan.